

Recherche de micromalformations de la face dans la parenté des porteurs de becs de lièvres

THESE

présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Genève
pour obtenir le grade de docteur en médecine dentaire

par

Dariuch CHAKIBA

d'Iran

Thèse N° 308

GENEVE
Editions Médecine et Hygiène

1974



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41545917_0013

Recherche de micromalformations de la face dans la parenté des porteurs de becs de lièvres

THESE

présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Genève
pour obtenir le grade de docteur en médecine dentaire

par

Dariuch CHAKIBA

d'Iran

Thèse N° 308

GENEVE
Editions Médecine et Hygiène
1974

La Faculté de médecine, sur le préavis du professeur Antoine Cuendet, autorise l'impression de la présente thèse, sans prétendre par là émettre d'opinion sur les propositions qui y sont énoncées.

Genève, le 10 janvier 1974

Le doyen :
William Geisendorf

Thèse No 308



Qu'il nous soit permis d'exprimer au professeur Antoine Cuendet notre profonde gratitude pour ses précieux conseils et la grande bienveillance qu'il nous a témoignée. Nos vifs remerciements vont également au professeur Pierre Wettstein et au professeur David Klein pour toute l'aide et l'encouragement qu'ils nous ont accordés pour l'achèvement de ce travail.

A LA MEMOIRE DE MON PERE

A MA MERE

A MON ONCLE

Introduction

Les becs de lièvres (BdL) avec ou sans division palatine (DP) peuvent être induits par différents facteurs étiologiques. C'est ainsi que l'on a pu reconnaître des mutations génétiques ou des aberrations chromosomiques comme causes de différents syndromes présentant un BdL ou une DP, et que dans certains cas un agent tératogène spécifique (rubéole, thalidomide) a pu être invoqué. Mais pour beaucoup d'autres, on doit admettre avec Fraser (6) l'interaction de facteurs génétiques et exogènes dans la genèse de cette malformation. Pour Fogh-Andersen (4) par contre, l'hérédité reste le facteur étiologique principal. Les convictions de Fogh-Andersen sont essentiellement basées sur l'analyse statistique de plus de 1000 familles danoises observées en plus de 30 ans dans son service. Les conclusions de Fraser sont elles influencées par l'analyse de travaux expérimentaux.

La découverte de microformes malformatives dans la parenté des porteurs de BdL (9) permettait de penser que nous arrivions à une meilleure compréhension du mode de transmission de la malformation. Le but de notre travail était précisément de voir si les conclusions de Fukuhara (9) pouvaient être confirmées.

Matériel et méthode

La recherche de microformes malformatives de la face s'est faite dans 39 familles d'enfants porteurs de BDL + DP opérés à la Clinique Universitaire de Pédiatrie de Genève. D'autre part, 20 sujets non sélectionnés ayant subi des examens radiologiques à l'Institut de Radiologie de l'Université ont été utilisés comme groupe de contrôle. Une enquête rétrospective faite dans les familles de ces 20 sujets n'a révélé aucune malformation connue au niveau de la face.

124 personnes ont été examinées de la façon suivante :

A. Examens radiologiques

- a) tomographies de la face dans le plan frontal avec 4 prises de vues distantes de 5 mm., la première passant par les incisives centrales
- b) radiographie panoramique avec un appareil type Koch-Stenzel et tube intra-buccal.

B. Examens photographiques

Photographies de face, de profil, du bloc incisif supérieur en occlusion, des narines tête inclinée en arrière.

C. Interrogatoire

Celui-ci a porté sur l'anamnèse familiale, l'histoire de la grossesse, les antécédents gynécologiques de la mère, les malformations associées. Dans les familles où d'autres BdL étaient connus, un arbre généalogique a été établi (voir annexes).

Les examens radiologiques ont été comparés aux clichés obtenus à partir d'une préparation anatomique d'un crâne normal et de cas opérés de becs de lièvres (enfant et adulte).

Résultats

Dans notre petite série, il est à noter que les cas sporadiques sont plus fréquents que dans d'autres statistiques (tableau I).

	sporadique		familial		total
	nombre	%	nombre	%	nombre
BdL + DP	33	84,6	6	15,4	39

Tableau I

La répartition suivant les sexes est plus conforme aux constatations habituelles (tableau II) bien que la prédominance masculine soit habituellement plus évidente (tableau II).

	garçons		filles		total
BdL + DP	21	(53,9 %)	18	(46,1 %)	39

Tableau II

Photographies

Les anomalies retrouvées ne semblent pas correspondre à des microformes, mais plutôt à des déviations de la cloison nasale (figures 6 et 7).

Radiographies

L'analyse des clichés panoramiques ne permet pas de voir des défauts au niveau de la fusion du bourgeon nasal et du bourgeon médian et semble donc être un moyen d'étude insuffisant des microformes de BdL. Les coupes toмоgraphiques frontales au niveau de l'incisive latérale ont permis de retrouver un certain nombre d'anomalies au niveau du plancher narinaire déformé en entonnoir généralement, avec une déviation concomitante de la cloison nasale. (Figure 6, 7, 8 et 9).

		BdL	Anormal	Normal	Total	% AN.
Familial	père	1	2	3	6	
	mère	-	3	3	6	
	fratrie	-	2	4	6	44
Sporadique	père	-	8	25	33	
	mère	-	4	29	33	
	fratrie	-	2	18	20	16,2
	<u>Total :</u>	1	21	82	104	22 %

Tableau III

	BdL	Anormal	Normal	Total	% AN.
Groupe témoin	0	7	13	20	35

Tableau IV

Une cause d'erreur que nous avons relevée dans les travaux japonais est liée à l'interprétation erronée d'une fente médiane qui est en réalité l'image du trou palatin antérieur (figure 5). Les radiographies ont été vues par 3 observateurs et à plusieurs reprises. Une certaine concordance dans l'appréciation de ce qui a été accepté comme anomalie s'est manifestée mais il est probable que les différents observateurs se sont influencés mutuellement puisqu'ils ont à plusieurs reprises discuté leurs appréciations. Il n'est donc pas certain, en dehors de mesures précises que nous n'avons pu réaliser, que notre classification soit objective.

Lorsque l'on examine l'ensemble des résultats dans la parenté des BdL, on trouve que 22 % des personnes examinées sont jugées anormales, ou plutôt asymétriques (tableau III). Les mêmes critères appliqués à la parenté des BdL ayant une histoire familiale révèlent que 44 % des personnes examinées semblent présenter une microforme malformative, alors que dans la parenté des cas sporadiques, seuls 16 % semblent atteints. Cette différence est statistiquement significative.

Notre groupe témoin de 20 personnes sans histoire familiale de BdL nous a révélé 35 % d'anomalies (tableau IV). Cette fréquence très élevée de ce que nous espérons être des microformes malformatives dans le groupe témoin rend ininterprétables les résultats observés dans le groupe des BdL.

Discussion

Quelle que soit l'étiologie d'un BdL, son expression phénotypique est presque toujours semblable, et embryologiquement liée à un défaut de mésenchymation au niveau moyen de la face (24). Si l'on admet avec la plupart des auteurs que des prédispositions génétiques associées à des facteurs d'environnement sont à l'origine de la grande majorité des BdL, il était évidemment intéressant de voir si de petits défauts de développement de la partie moyenne de la face ne se retrouvaient pas plus souvent dans la parenté des BdL. Les premiers travaux de Fukuhara (8, 9, 10) le laissaient supposer. Toutefois, Mills (19) et Niswander (20, 21), reprenant les travaux japonais, n'arrivaient pas aux mêmes conclusions. Niswander comme nous-même relève la trop grande subjectivité dans l'appréciation des anomalies. Nous avons également souligné les causes d'erreur dans l'appréciation de ces anomalies, surtout liées à la présence de l'orifice palatin antérieur, qui a été décrit comme image de fissure osseuse dans des exemples donnés par Fukuhara.

L'analyse de nos résultats montre, comme l'a déjà souligné Niswander, l'importance d'un groupe témoin. Sans celui-ci, nous aurions évidemment été tenté de suivre les conclusions des auteurs japonais.

Malgré les résultats négatifs obtenus, il est certain que l'étude du développement de l'étage moyen de la face devrait être poursuivie. Seuls des examens céphalométriques précis pourraient peut-être nous révéler une prédisposition malformative plus marquée dans certaines familles.

Conclusion et résumé

L'étude de 39 familles de BdL + DP et de 20 témoins ne nous a pas permis de confirmer les travaux de Fukuhara, rapportant un nombre élevé de microformes malformatives de la face dans la parenté des BdL.

Ces constatations négatives ne vont pas à l'encontre des théories multifactorielles comme étiologie de cette malformation. Le caractère subjectif de telles études est souligné, de même que l'importance d'un groupe témoin.

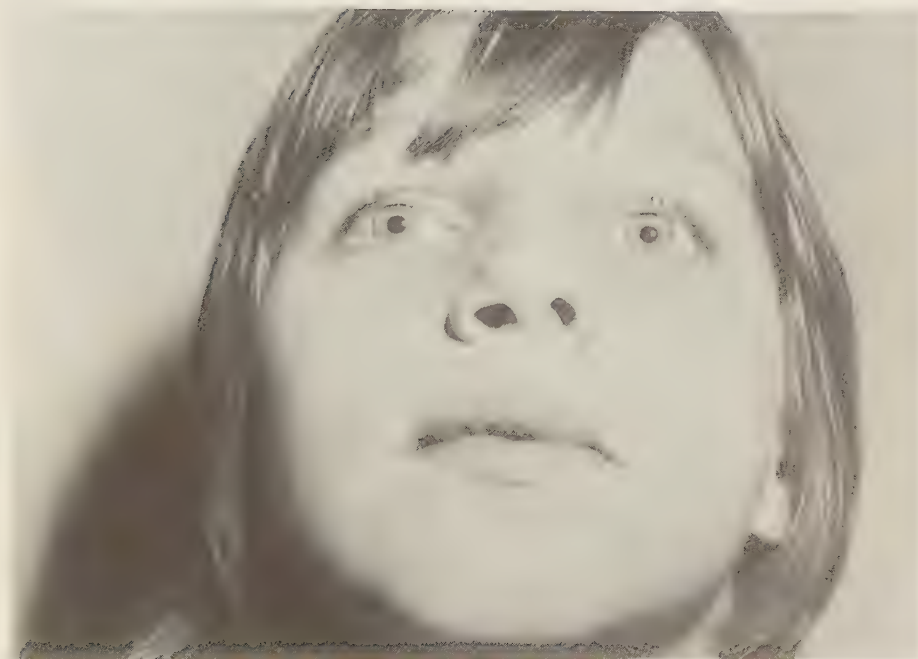


Fig. 1 + 2 Fabienne C. , forme larvée de BdL avec dédoublement + 2. Le plancher nasal ne présente pourtant pas de déformation.



Fig. 3 + 4 Famille B (voir annexe). Le père du probant présente un BdL. Sur la tomographie, on relève l'abaissement du plancher, la déviation concomitante du septum et la large fente médiane.



Fig. 5

Tomographie d'une préparation crânienne qui montre l'image médiane du trou palatin antérieur, qui pourrait faire suspecter une fissure osseuse anormale.

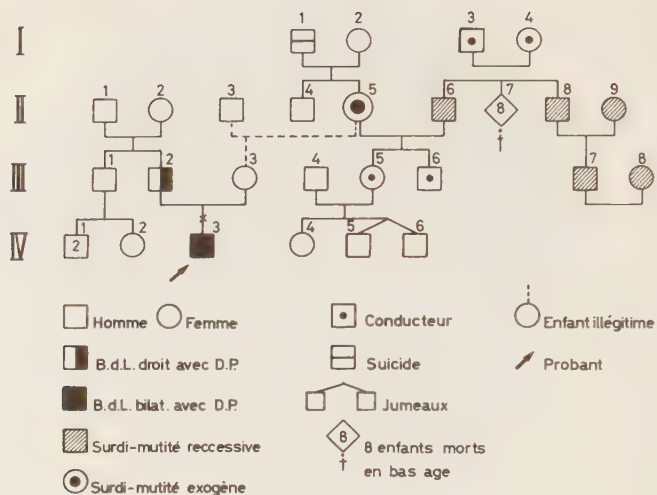


Fig. 6 + 7 Affaissement du plancher nasal gauche, déviation du septum.
Petite asymétrie narinaire. Cas considéré comme anormal.

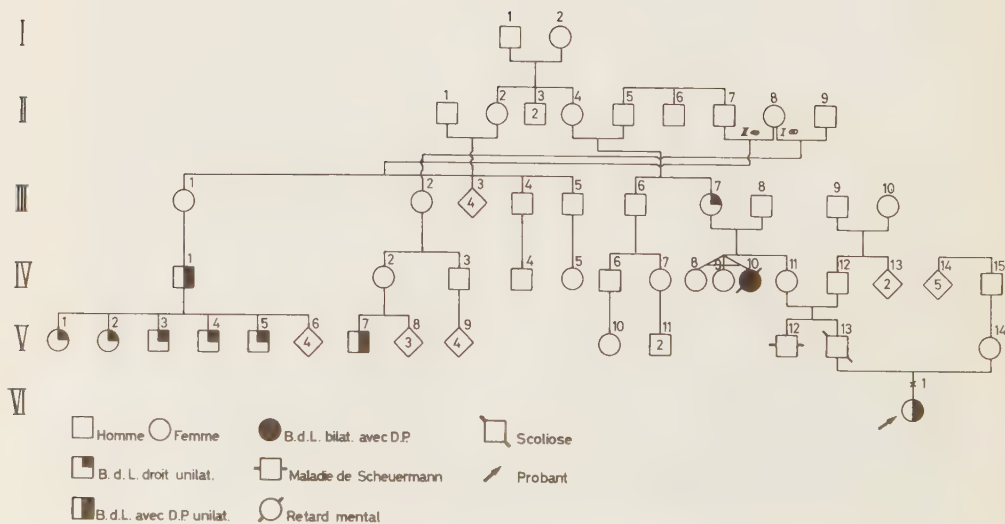


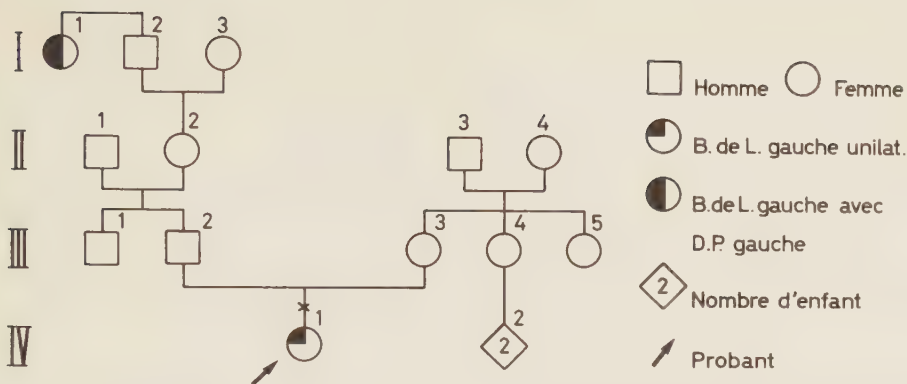
Fig. 8 + 9 L'anomalie est ici liée au creusement excessif du plancher du côté gauche, sans déviation septale. Les autres coupes tomographiques ont permis d'éliminer la confusion avec un trou palatin antérieur.

Famille B.

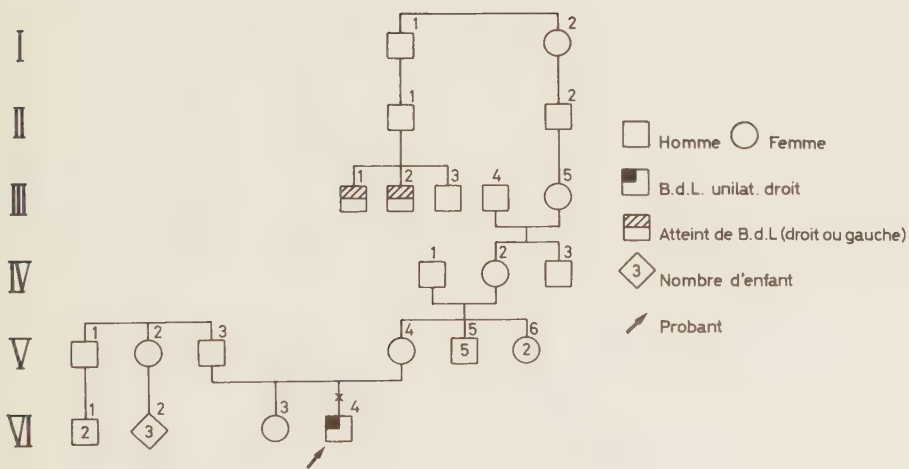


Famille K.

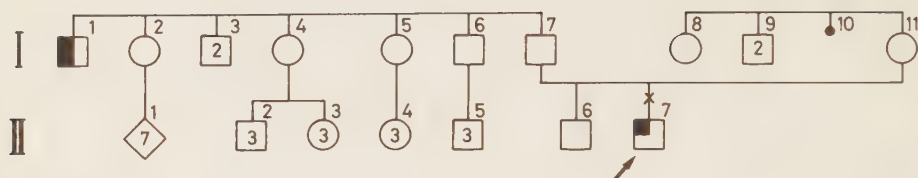




Famille Sch.



Famille L.



Famille G.

□ Homme ○ Femme

◻ B.d.L. unilat. gauche

◼ B.d.L. unilat. gauche
avec D.P. gauche

◇ 7 Nombre d'enfant

● Mort-né

⚡ Proband

Bibliographie

1. AKASKA, Y. : Statistical and Cytogenetic Study of the Cleft Lip, Alveolus and/ or Palate
Jap. J. Hum. Genet., 15, 36-96, June 70
2. COCCIA, C.T. et al : Cleft Lip and Cleft Palate; a Genetic Study
Cleft Palate J., 6, 323-336. July 69
3. FARKAS, L.G. et al : Several Data of the Analyses of 1000 Etiopathological Questionnaires in Patients with Cleft Lips and Palates
Panminerva Med., 11, 59-63, Jan-Feb. 69
4. FOGH-ANDERSEN, P. : Genetic and Non-Genetic Factors in the Etiology of Facial Clefts
Scand. J. Plast. Reconst. Surg., 1, 22-29, 1967
5. FRASER, F.C. et al : Relation of Face Shape to Susceptibility to Congenital Cleft Lip
J. Med. Genet., 7, 112-117, June 70
6. FRASER, F.C. : The Genetics of Cleft Lip and Cleft Palate
Amer. J. Hum. Genet., 22, 336-352, May 70
7. FUJINO, H. et al : Empirical Genetic Risk Among Off-Springs of Cleft Lip and Cleft Palate Patients
Jap. J. Hum. Genet., 12, 62-68, Oct. 67
8. FUKUHARA, T. SAITO S. : Possible Carrier Status of Hereditary Cleft Palate with Cleft Lip
Bull. Tokyo Med. Dent. Uni., 10, 333-345, 1963
9. FUKUHARA, T. SAITO S. : Genetic Considerations on the Dysplasia of the Nasopalatal Segments as a "Formes Frustes" Radiologically Found in Parents of Cleft Children
Jap. J. Hum. Genet., 7 (4), 234-237, 1962
10. FUKUHARA, T. : New Method Approach to the Genetics of Cleft Lip and Cleft Palate
J. Dent. Res., 44, 259-268
11. GOMEZ, B. et al : A Genetic Study on Palatolabial Defects
Hum. Hered., 20, 580-589, 1970
12. HOLLMANN, K. : Theoretical Study of the Inheritance of Cleft Lips and Palates
Plast. Reconstr. Surg., 44, 167-170, Aug. 69
13. JUBERG, R.C. et al : A New Familial Syndrome of Oral, Cranial and Digital Anomalies
J. Pediat., 74, 755-762, May 69

14. JURKIENWICZ, M.J. : A Genetic Study of Cleft Lip and Cleft Palate in Dogs
Surg. Forum, 16, 472-473, 1965
15. JURKIENWICZ, M.J. et al : Cleft Lip and Palate in Dogs
Cleft Pal. J., 5, 30-36, Jan. 68
16. LATHAM, R.A. : Growth Mechanism of the Human Face with Special Reference to Cleft Lip and Palate Conditions
An. R. Coll. Surg. Engl., 43, 30-31, Jan. 71
17. LATHAM, R.A. : The Pathogenesis of the Skeletal Deformity Associated with Unilateral Cleft Lip and Palate
Cleft Pal. J., 6, 404-414, Oct. 69
18. MESKIN, L.H. et al : A Malformation Profile of Facial Cleft Patients and their Siblings
Cleft Pl. J., 6, 309-315, Jul. 69
19. MILLS, L.F. et al : Minor Oral and Facial Defects in Relatives of Oral Cleft Patients
Angle. Orthodont., 38, 199-204, Jul 68
20. NISWANDER, J.D. et al : Major Malformations in Relatives of Oral Cleft Patients
Acta Genet. (Basel), 18, 229-240, 1968
21. NISWANDER, J.D. et al : Laminographic X-Ray Studies in Families with Cleft Lip and Cleft Palate
Archs. Oral. Biol., 13, 1019-1022, Aug. 68
22. ORBECK, A.L. et al : High Incidence of Harelip in a Norwegian District
Hereditas (Land.), 57, 382-394, 1967
23. RAPP, R.S. et al : Anhidrotic Ectodermal Dysplasia : Autosomal Dominant Inheritance with Palate and Lip Anomalies
J. Med. Genet., 5, 269-272, Dec. 68
24. ROSS, R.B. JOHNSON, M.C. : Cleft Lip and Palate
Ed. Williams and Wilkins Baltimore, 1972
25. SMITHELLS, R.W. : Genetics of Cleft Lip and Palate
Develop. Med. Child. Neurol, 8, 463-472, Aug. 66
26. SOUKUPS et al : Chromosomes in Cleft Lip and Palate Tissues
Lancet, 1, 492-493, Feb. 66
27. SUBRT. I. et al : Cytogenetic Study of Cleft Lip and Palate
Cleft Palate J., 3, 362-365, Oct. 66
28. TANAKA, K. et al : Cleft Lip and Palate: Some Evidences for the Multifactorial Trait and Estimation of Heritability Used Upon Japanese Data
Jap. J. Hum. Genet., 14, 1-9, June 69

29. WOOLF, C. M. : Congenital Cleft Lip : A Genetic Study of 469 Propositi
J. Med. Genet., 8, 65-83, March 71

